



TRABALHO FINAL

MESTRADO INTEGRADO EM MEDICINA

Clínica Universitária de Pediatria

Transposição das Grandes Artérias

Ariana Gonçalves Marques

JUNHO'2019



TRABALHO FINAL

MESTRADO INTEGRADO EM MEDICINA

Clínica Universitária de Pediatria

Transposição das Grandes Artérias

Ariana Gonçalves Marques

Orientado por:

Dr.ª Mónica Santana Rebelo Abrantes Pires

JUNHO'2019

Resumo

A Transposição das Grandes Artérias (TGA) é uma cardiopatia cianótica rara, caracterizada por discordância ventrículo-arterial e concordância aurículo-ventricular. Nas últimas décadas, verificou-se uma evolução tanto na abordagem diagnóstica como na abordagem terapêutica, o que permitiu aumentar substancialmente a taxa de sobrevivência a longo prazo. O diagnóstico pré-natal, através da avaliação cardíaca fetal, permite programar o parto num hospital capaz de implementar as medidas pré-operatórias necessárias e onde o recém-nascido possa ser submetido precocemente a correção cirúrgica desta malformação cardíaca. Para além disso, apresenta um impacto positivo no desenvolvimento psicomotor da criança. No entanto, a transposição das grandes artérias é uma das malformações cardíacas mais difíceis de detetar no período fetal, pelo que apresenta uma taxa de diagnóstico pré-natal de cerca de 50%. Em recém-nascidos sem diagnóstico pré-natal, deve suspeitar-se de transposição das grandes artérias quando existe cianose. De forma a detetar precocemente a TGA no período pós-natal, é prudente realizar-se o rastreio das cardiopatias congénitas por oximetria de pulso. Os doentes com TGA submetidos a switch arterial devem manter seguimento em consulta de cardiologia pediátrica uma vez que, mesmo quando o procedimento cirúrgico decorre sem complicações, vão apresentar complicações tardias e necessitar de reintervenção cirúrgica ao longo da vida.

Assim, no âmbito das questões suscitadas, apresenta-se o caso clínico de uma criança com diagnóstico pós-natal de TGA.

Palavras-chave: Transposição de grandes artérias, Cardiopatia Cianótica

Abstract

Transposition of the great arteries (TGA) is a rare cyanotic heart disease characterized by a discordant ventriculoarterial with a concordant atrioventricular alignments. In the last decades, there has been an evolution in the diagnostic and therapeutic approach, which led to a substantial increase in long-term survival. Prenatal diagnosis, through fetal cardiac evaluation, allows the delivery to be planned in a tertiary hospital where optimal preoperative management and early surgery can be performed. Furthermore, has a positive impact in the neuro and motor development of the child. However, TGA is one of the most difficult cardiac malformations to detect in the fetal period, presenting a prenatal diagnosis rate of about 50%. In newborns without prenatal diagnosis, TGA should be suspected in a newborn with cyanosis. In order to detect early TGA in the

postnatal period, the screening for congenital heart defects should be performed by pulse oximetry. Patients with TGA who undergo an arterial switch should be followed up in a pediatric cardiology clinic since, even when the surgical procedure proceeds without complications, they will present late complications and require a surgical reintervention throughout life.

In this dissertation I will present a case report of a child with a postnatal diagnosis of TGA .

Key words: Transposition of the great arteries, Cyanotic Heart Disease

O Trabalho Final exprime a opinião do autor e não da FML.

Índice

Introdução	6
Caso Clínico.....	7
Discussão.....	9
Patogénese.....	9
Etiologia.....	9
Fisiopatologia.....	10
Manifestações Clínicas.....	12
Diagnóstico pré-natal.....	13
Diagnostico pós-natal.....	15
Terapêutica.....	16
Complicações.....	19
Conclusão.....	22
Agradecimentos.....	23
Bibliografia.....	24

Introdução

A Transposição das Grandes Artérias (TGA) é uma cardiopatia cianótica rara, que representa cerca de 5-7% das malformações cardíacas. Estima-se que a sua prevalência seja cerca de 0.2 por 1000 nados vivos. Esta doença apresenta maior prevalência no sexo masculino.^[1]

A TGA foi descrita pela primeira vez por Mathew Baillie em 1797, na segunda edição do livro "The Morbid Anatomy of Some of the Most Important Parts of the Human Body". No entanto, este termo só foi aplicado em 1814, por Farre, para descrever uma malformação cardíaca na qual a aorta tinha origem no ventrículo direito e a artéria pulmonar tinha origem no ventrículo esquerdo. Este termo foi posteriormente utilizado para descrever qualquer alteração na posição das grandes artérias, independentemente da sua origem ventricular. Em 1971, Van Praagh clarificou a terminologia ao definir TGA como uma discordância ventrículo-arterial. Esta definição incluía a transposição não corrigida e a transposição congenitamente corrigida. Atualmente, o termo TGA é utilizado para descrever a malformação cardíaca caracterizada por discordância ventrículo-arterial e concordância auriculoventricular- aurícula direita, que se relaciona com o ventrículo direito, dá origem à aorta, e a aurícula esquerda, que se relaciona com o ventrículo esquerdo, dá origem à artéria pulmonar.^[2]

A TGA pode ser uma anomalia cardíaca isolada (TGA simples) ou pode estar associada a outras alterações cardíacas (TGA complexa), como defeitos do septo interventricular (50% dos doentes), obstrução do trato de saída do ventrículo esquerdo (25% dos doentes), anomalias da válvula mitral e tricúspide e variações das artérias coronárias. Em 10% dos casos, está associada com malformações não cardíacas.^[3]

Até meados do século XX, esta cardiopatia apresentava uma elevada taxa de mortalidade. Com o desenvolvimento de intervenções cirúrgicas e melhoria dos cuidados pós-operatórios, as crianças com TGA têm atualmente uma sobrevivência a longo prazo de cerca de 90%. Assim, é essencial diagnosticar esta malformação cardíaca, quer no período pré-natal através da ecografia fetal e ecocardiograma fetal, quer no período neonatal através das manifestações clínicas, para proceder a uma correta abordagem terapêutica.^[4]

Neste trabalho, irei apresentar o caso clínico de uma criança com diagnóstico pós-natal de TGA simples e depois, relacionando com este caso clínico, irei abordar a etiologia, a fisiopatologia, as manifestações clínicas, métodos de diagnóstico, terapêutica e complicações da TGA..

Caso Clínico

Rodrigo é o primeiro filho de pais saudáveis, jovens, não consanguíneos, ambos sem história familiar de patologia de caráter heredo-familiar. A gestação foi vigiada em consulta particular de obstetrícia desde as 8 semanas, altura em que a mãe iniciou terapêutica com ácido fólico e sulfato ferroso. Durante a gestação, foram realizados exames laboratoriais que foram considerados normais pelo médico assistente e ecografias que não revelaram alterações. O parto foi de termo (39 semanas), distócico de fórceps e o recém-nascido apresentava um Índice de Apgar de 9 ao 1^a minuto e de 10 ao 5^o minuto. Aparentemente saudável, o Rodrigo foi colocado no berçário junto à mãe no primeiro dia de vida e teve alta da maternidade ao segundo dia de vida. Realizou o rastreio metabólico alargado e de hipotiroidismo ao quinto dia cujo resultado foi normal.

No oitavo dia de vida, o Rodrigo foi levado pelos pais ao serviço de urgência por um quadro clínico de início progressivo caracterizado por cianose e prostração. No serviço de urgência, estes sintomas não foram valorizados, pelo que o Rodrigo foi considerado saudável e teve alta para o domicílio. No entanto, dada a manutenção e agravamento do quadro clínico anterior e início de recusa alimentar, o Rodrigo foi levado novamente ao serviço de urgência no décimo dia de vida, onde se observou cianose ao nível da pele e mucosas e se verificou uma baixa saturação de oxigénio no sangue periférico. Observado pela Cardiologia Pediátrica, realizou um ecocardiograma transtorácico que permitiu fazer diagnóstico de cardiopatia congénita cianótica: transposição simples das grandes artérias. Foi de imediato transferido para o Serviço de Cardiologia Pediátrico, onde iniciou terapêutica com prostaglandinas EV e foi submetido a atrioseptomia de Rashkind, procedimento que foi eficaz, uma vez que se verificou uma melhoria significativa do quadro clínico. No décimo sétimo dia de vida, o Rodrigo foi submetido a uma intervenção cirúrgica – switch arterial. Nesta cirurgia, procedeu-se ainda ao encerramento da comunicação interauricular provocada pelo atrioseptomia de Rashkind. A cirurgia e o pós-operatório decorreram sem intercorrências. No ecocardiograma pós-operatório existia uma pequena CIV subaórtica e uma regurgitação valvular aórtica ligeira como lesões residuais. Dado o bom estado clínico e a ausência de lesões residuais significativas, o Rodrigo teve alta aos 29 dias de vida (18 dias após o internamento), mantendo seguimento regular em Consulta de Cardiologia Pediátrica e Consulta de Desenvolvimento, que deixou de frequentar ao fim de alguns anos, uma vez que apresentava um desenvolvimento psicomotor normal.

Na evolução em ambulatório esteve sempre assintomático e não apresentava limitações na atividade física regular. No entanto, foi desenvolvendo um aneurisma da neoaorta, com necessidade de intervenção cirúrgica no ano de 2012 (quando o Rodrigo tinha 10 anos). Foi submetido a aortoplastia termino-terminal e laqueação do canal arterial, cirurgia que decorreu sem intercorrências. Teve alta ao fim de 7 dias, medicado com Losartan, sem qualquer lesão residual da cirurgia.

Atualmente, o Rodrigo tem 16 anos, está medicado com Losartan, tem indicação para realizar profilaxia da endocardite infecciosa e mantém seguimento anual em consulta de Cardiologia Pediátrica no hospital no qual foi diagnosticado e é seguido ainda anualmente em consulta privada de Cardiologia Pediátrica.

No ecocardiograma transtorácica actual, comprova-se a inexistência de lesões residuais significativas; cavidades equilibradas, boa função biventricular; sem obstáculos no trato de saída do ventrículo direito; aorta de dimensões normais; sem insuficiência aórtica.

O Rodrigo refere que a sua patologia cardíaca não interfere com a sua dinâmica familiar nem com a sua dinâmica escolar - atualmente frequenta o 11º ano com bom aproveitamento escolar - mas que provoca algumas limitações nas atividades desportivas, uma vez que se cansa mais facilmente e que não pode participar em determinadas modalidades nem realizar desportos de competição.



Fig.1 - Fotografia do Rodrigo
Foto cedida pelo próprio com autorização dos pais

Discussão

Patogénese

Os aspetos específicos do desenvolvimento cardíaco que resultam em discordância ventrículo-arterial na TGA não são totalmente conhecidos.

Alguns autores, nomeadamente Van Praagh, colocam a hipótese da TGA estar relacionada com o anormal desenvolvimento, crescimento e absorção dos infundíbulos subpulmonar e subaórtico.

No desenvolvimento cardíaco normal, entre os 30-34 dias de gestação, a válvula pulmonar desloca-se de uma posição posterior para uma posição anterior, devido ao desenvolvimento do infundíbulo subpulmonar, enquanto a válvula aórtica mantém a sua posição, devido à ausência de desenvolvimento do infundíbulo subaórtico. Na TGA, o anormal crescimento do infundíbulo subaórtico desloca a válvula aórtica anteriormente e superiormente, colocando-a por cima do ventrículo direito, enquanto a ausência de desenvolvimento do infundíbulo subpulmonar impossibilita a normal deslocação da válvula pulmonar, o que leva à formação de uma continuidade fibrosa entre a válvula pulmonar e a válvula mitral. ^[5]

Etiologia

A etiologia exata da TGA é desconhecida. Estudos epidemiológicos sugerem alguns fatores de risco, nomeadamente diabetes melitus gestacionais, exposição materna a rodenticidas e herbicidas e uso materno de fármacos anti-epilépticos. A evolução dos testes genéticos permitiu ainda associar esta patologia a mutações no gene do factor de diferenciação de crescimento-1 (*GDF1*), no gene do mediador do complexo da subunidade 13-like (*MED13L*) e no gene que codifica para a proteína críptica (*CFC1*). Estas mutações condicionam discordância ventrículo-arterial, mas apenas estão presentes numa pequena minoria dos casos de TGA. ^[3]

Fisiopatologia

A TGA é uma cardiopatia caracterizada por discordância ventrículo-arterial e concordância auriculoventricular (VA) – aurícula direita relaciona-se com o ventrículo direito que dá origem a aorta e a aurícula esquerda relaciona-se com o ventrículo esquerdo que dá origem a artéria pulmonar. Consequentemente, na TGA a circulação sistêmica e a circulação pulmonar são paralelas, isto é, o retorno venoso sistêmico entra na aurícula direita, passa para o ventrículo direito e volta para circulação sistêmica pela aorta, e o retorno venoso pulmonar entra na aurícula esquerda, passa para o ventrículo esquerdo e volta para a circulação pulmonar pela artéria pulmonar.

Durante o período fetal, esta malformação não tem implicações na sobrevivência fetal e permite um desenvolvimento fetal relativamente normal. No entanto, a circulação fetal encontra-se alterada dado que o ventrículo direito ejeta sangue diretamente para a aorta ascendente, contrariamente ao que acontece na circulação fetal normal em que o ventrículo direito ejeta sangue essencialmente para a aorta descendente. Assim, nos fetos com TGA, o sangue que atinge a circulação cerebral e coronária apresenta uma baixa saturação de O₂ e pouca quantidade de glicose, o que pode estar associado a menor perímetro cefálico, alterações do metabolismo cerebral e defeitos cerebrais, enquanto o sangue que atinge a circulação pulmonar e a aorta descendente apresenta uma elevada saturação de O₂ e uma elevada quantidade de glicose, o que pode estar associado a hipertrofia pancreática, hiperinsulinismo e tendência a hipoglicemia no período neonatal.

No período neonatal, como a circulação sistêmica e a circulação pulmonar são paralelas, a oxigenação dos tecidos depende de shunts inter-circulatórios, que podem ser intracardiácos, como o *forâmen oval* patente, a comunicação interventricular e a comunicação interauricular, ou extracardiácos, como o canal arterial persistente e a circulação broncopulmonar colateral (que está associada a progressão da doença vascular pulmonar).

Nos recém-nascidos com TGA simples, os shunts inter-circulatórios ocorrem essencialmente nas aurículas e nos vasos. Após o nascimento, a resistência vascular pulmonar diminui e a resistência vascular sistêmica aumenta devido à expansão dos pulmões e à remoção da placenta, respetivamente. Nos recém-nascidos sem alterações cardíacas, estas alterações levam a um aumento da pressão na aurícula esquerda e a uma diminuição da pressão na aurícula direita, o que condiciona uma diferença de pressões entre as duas aurículas e, consequentemente, leva ao encerramento do *forâmen oval*. No entanto, nos recém-nascidos com TGA, a pressão na aurícula direita encontra-se aumentada e não se estabelece esta diferença de pressões entre as aurículas e, por isso,

não ocorre encerramento do *forâmen oval*. Assim, estes recém-nascidos mantêm normalmente o *forâmen oval* aberto, o que permite shunt inter- circulatório. Os recém-nascidos com TGA preservam igualmente o canal arterial (CA), que imediatamente após o nascimento permite a passagem de sangue da artéria pulmonar para aorta durante a sístole e da aorta para a artéria pulmonar durante a diástole. No entanto, à medida que a resistência vascular pulmonar diminui, o CA permite apenas a passagem de sangue da aorta para artéria pulmonar. Assim, estes doentes normalmente apresentam passagem de sangue da circulação sistêmica para a circulação pulmonar a nível arterial e passagem de sangue da circulação pulmonar para a circulação sistêmica a nível auricular. Quando existe hipertensão pulmonar por atraso na diminuição da resistência vascular pulmonar, o shunt inter- circulatório ao nível do CA é insuficiente e não permite manter a estabilidade hemodinâmica do recém-nascido, pelo que é necessário proceder-se a reparação cirúrgica urgente da malformação cardíaca ou fazer ECMO (ExtraCorporeal Membrane Oxygenation). Por outro lado, quando não existe nenhum defeito no septo interauricular, o recém-nascido desenvolve hipoxemia severa e acidose, pelo que se deve proceder a septostomia auricular ou a reparação arterial. Os shunts inter-circulatórios ao nível do *forâmen oval* e do canal arterial permitem manter o recém-nascido relativamente estável durante um breve período. Todavia, verifica-se um aumento progressivo da hipoxemia, o que provoca a constrição do canal arterial, implicando um grande compromisso da oxigenação tecidual.

Nos recém-nascidos com TGA complexas, a passagem de sangue da circulação pulmonar para a circulação arterial e o contrário, através do defeito do septo interventricular, pode evitar a hipoxemia severa e a acidose metabólica, determinando, contudo, uma sobrecarga de volume na circulação pulmonar, o que pode condicionar doença vascular pulmonar e insuficiência cardíaca.

A presença de elevada concentração de hemoglobina fetal tem um impacto negativo durante o período neonatal, uma vez que limita a extração de oxigénio pelos tecidos, dada a elevada afinidade desta hemoglobina para o oxigénio.

Os doentes com TGA, independentemente da existência de shunts inter-circulatorios, apresentam sempre hipoxemia, que tem consequências metabólicas como aumento do metabolismo anaeróbico, aumento da produção de lactato, depleção das reservas de glicogénio e acidose metabólica o que afeta as funções celulares. [5, 6]

Manifestações Clínicas

A apresentação e gravidade da TGA dependem das variantes anatómicas e funcionais que influenciam o grau de mistura entre os dois sistemas circulatórios.

Os recém-nascidos com pequenos shunts inter-circulatórios, isto é, TGA simples, apresentam cianose severa nas primeiras horas de vida.

A existência de um canal arterial persistente em recém-nascidos com TGA simples pode modificar a apresentação clínica, dado que este pode condicionar um grande shunt-intercirculatório. Estes recém-nascidos apresentam normalmente taquipneia, cianose ligeira e sinais de CAP (pulsos periféricos pouco amplos, sopro contínuo, sopro mesossistólico). Os recém-nascidos com TGA simples que apresentam um canal arterial persistente podem ainda manifestar cianose diferencial, isto é, a parte superior do corpo apresenta-se cianosada, enquanto a parte inferior do corpo apresenta-se com uma cor normal. Destaca-se que a existência de cianose diferencial sugere que a TGA está associada a malformações do arco aórtico, como a coartação da aorta, ou resistência vascular pulmonar superior à resistência vascular sistémica.

Os recém-nascidos com TGA complexas quando têm grandes shunts intercirculatórios, devido a grandes comunicações interventriculares (CIV), inicialmente apresentam apenas uma cianose ligeira, mais evidente durante o choro, que pode não ser detetada ao exame objetivo. Estes recém-nascidos desenvolvem sinais/sintomas de insuficiência cardíaca entre as 2-6 semanas de vida. Assim, estes recém-nascidos no exame objetivo apresentam taquicardia, taquipneia, diaforese, cianose ligeira, mais evidente durante o choro, e sinais de CIV como sopro holossistólico, S3 proeminente, sopro mesodiastólico, desdobramento de S2.

Os recém-nascidos com TGA com comunicação interventricular que apresentam estenose pulmonar severa/ atresia pulmonar têm apresentação clínica semelhante aos recém-nascidos com Tetralogia de Fallot. Estes recém-nascidos apresentam cianose severa desde o nascimento.

Atualmente, esta malformação é detetada precocemente e submetida a correção cirúrgica, o que diminui a incidência de lesões secundárias e tem um efeito benéfico no desenvolvimento estatuto-ponderal. No entanto, alguns estudos revelam, apesar da correção cirúrgica precoce, que estas crianças têm um QI ligeiramente inferior em relação à população normal e têm uma maior probabilidade de desenvolver alterações no desenvolvimento psico-motor. [3,5]

Diagnóstico pré-natal

A transposição das grandes artérias é uma das malformações cardíacas mais difíceis de detetar na ecocardiografia fetal, dado que, na maior parte das vezes, esta malformação cardíaca não condiciona alterações no plano das quatro câmaras cardíacas.^[6] Quando a avaliação ecocardiográfica fetal apenas incluía o estudo do plano das quatro câmaras cardíacas, a taxa de diagnóstico desta malformação cardíaca variava entre 0% e 42% nos diferentes estudos. A ecografia de quatro câmaras cardíacas apenas permite detetar TGA quando esta está associada a outras anomalias, nomeadamente defeitos do septo interventricular/interauricular e obstrução dos tratos de saída ventriculares. Dada a baixa acuidade diagnóstica da TGA em 2013, a “Internacional Society of Ultrasound in Obstetric & Gynecology” (ISUOG) sugeriu que a avaliação cardíaca fetal incluísse o estudo dos planos de saída dos ventriculares.^[7] Estudos recentes revelam que esta medida aumentou a taxa de diagnóstico da TGA para cerca de 50%.^[8] No entanto, destaca-se que a taxa de diagnóstico depende não só das janelas ecográficas, mas também da técnica do examinador, dado que a ecografia é uma técnica operador dependente.^[9] Assim, a taxa de diagnóstico pré-natal desta malformação pode ser melhorada através do ensino destas técnicas ecocardiográficas.

O diagnóstico pré-natal por ecocardiografia fetal permite, por um lado, o aconselhamento parental relativamente ao diagnóstico, prognóstico, gestão e tratamento da doença e, por outro, permite a implementação de medidas obstétricas e neonatais, como programar o parto, de forma a que este ocorra num hospital terciário que tenha cardiologia pediátrica e cirurgia cardíaca pediátrica, dado que alguns recém nascidos podem apresentar hipoxemia severa e instabilidade hemodinâmica e, consequentemente, necessitar de intervenção precoce.^[8] Os estudos demonstram que o diagnóstico pré-natal está associado a maior sobrevida pré e pós-operatória e que as crianças com diagnóstico pré-natal têm maior capacidade cognitiva quando comparadas com as crianças com diagnóstico pós-natal, o que pode estar associado à diminuição da incidência de acidose metabólica e hipoxemia pré-operatória.^[6,7]

Assim, é essencial realizar uma ecocardiografia fetal que inclua o plano das quatro câmaras cardíacas e os planos dos tratos de saída de ventriculares para diagnosticar a transposição das grandes artérias. Esta avaliação ecocardiográfica deve ser realizada entre as 18- 22 semanas.^[6] Quando se diagnostica ou se suspeita de transposição das grandes artérias, deve referenciar-se imediatamente a grávida a um cardiologista pediátrico, para confirmação diagnóstica e aconselhamento parental apropriado.^[8]

A ecocardiografia fetal com os planos de saída dos tratos ventriculares deve ser realizada em todas as grávidas, dado que esta malformação cardíaca raramente se associa a co-morbilidades maternas ou a malformações extra cardíacas.^[7] Em Portugal, a avaliação cardíaca fetal é realizada durante a ecografia de 2º semestre e apenas são referenciadas para realizar ecocardiografia fetal as grávidas com fatores de risco familiares, maternos ou fetais.

Diagnostico Pós-Natal

Em recém-nascidos sem diagnostico pré-natal, deve suspeitar-se de transposição das grandes artérias quando existe cianose. A gravidade da cianose depende do grau de mistura entre os dois sistemas circulatórios através dos shunts intercirculatórios. Os recém-nascidos com pequenos shunts intercirculatórios apresentam cianose severa nas primeiras horas de vida, enquanto os recém-nascidos com grandes shunts intercirculatórios revelam uma cianose ligeira que pode passar despercebida. De forma a detetar precocemente a TGA no período pós-natal, deve realiza-ser o rastreio das cardiopatias congénitas por oximetria de pulso. Este rastreio é positivo quando a saturação de oxigénio pré ou pós-ductal é menor que 90%.^[8]

No passado, a avaliação diagnóstica de uma criança com suspeita de TGA inclui um eletrocardiograma (ECG), uma radiografia de tórax e um cateterismo cardíaco com angiografia. O ECG e a radiografia podem apresentar alterações, mas estas não são específicas de TGA. No ECG, pode observar-se desvio direito do eixo cardíaco e hipertrofia do ventrículo direito / hipertrofia bi-ventricular. Na radiografia de tórax, pode observar-se cardiomegalia, silhueta cardíaca ovale e aumento da vasculatura pulmonar (alteração mais acentuada em recém-nascidos com TGA complexa- comunicação interauricular).^[5]

Atualmente, o ecocardiograma transtorácico é método de eleição para diagnóstico de transposição das grandes artérias. Durante a avaliação ecocardiográfica, deve avaliar-se o trajeto da aorta, da artéria pulmonar e das artérias coronárias e a existência de anomalias associadas, como defeitos do septo interventricular, coartação da aorta, obstrução do trato de saída do ventrículo esquerdo e anomalias da válvula mitral. Neste exame é ainda essencial descrever o diâmetro da artéria pulmonar e da aorta, a localização das válvulas cardíacas, a origem e o trajeto das artérias coronárias, dado que este exame é essencial para orientar a abordagem terapêutica. Este exame fornece informação anatómica e funcional suficiente para realização da septostomia por balão em segurança, pelo que, atualmente, o cateterismo cardíaco apenas é realizado quando se suspeita de lesões complexas ou o hospital não dispõe de médicos capazes de realizar septostomia por balão guiada por ecocardiograma.^[6,8]

As ecografias fetais realizadas no caso clínico não revelaram alterações, consequentemente o diagnóstico de TGA apenas foi realizado no período pós-natal e, dado que não foi realizado o rastreio das cardiopatias congénitas por oximetria de pulso e o Rodrigo não apresentou cianose severa nos primeiros dias de vida, o diagnóstico apenas foi feito no décimo de vida.

Abordagem Terapêutica

Antes do desenvolvimento dos primeiros procedimentos cirúrgicos, a transposição das grandes artérias era uma doença fatal. Cerca de 50% das crianças morria no primeiro mês de vida e cerca de 90% falecia durante o primeiro ano de vida. Atualmente, praticamente todas as crianças realizam correção cirúrgica, pelo que a taxa de sobrevivência das crianças com transposição das grandes artérias é cerca de 90%.^[6]

O tratamento inicial da transposição das grandes artérias tem como objetivos estabilizar a função cardíaca e pulmonar; assegurar uma troca adequada de sangue entre a circulação sistêmica e a circulação pulmonar; assegurar uma oxigenação sistêmica adequada e corrigir a acidose metabólica. Após o nascimento, deve realizar-se uma infusão de prostaglandinas em todas as crianças com diagnóstico de transposição das grandes artérias.^[8] As prostaglandinas têm como objetivo manter a patência do canal arterial, o que permite a troca de sangue entre as duas circulações. Assim, a infusão de prostaglandinas permite aumentar a saturação de O₂ no sangue periférico. No entanto, uma saturação periférica de O₂ elevada nem sempre está associada a uma oxigenação cerebral adequada. Consequentemente, podem desenvolver-se lesões por hipoxia no tecido cerebral. Estas lesões ocorrem normalmente na substância branca.^[10] As prostaglandinas possuem alguns efeitos adversos, nomeadamente apneia, bradicardia, hipotensão, febre, distúrbios hidro-eletrolíticos e rubor cutâneo.^[3] Todavia, alguns estudos demonstram que a infusão de prostaglandinas pode ter efeito benéfico no pós-operatório dado que, ao manter a patência do canal arterial, condiciona uma pressão elevada ao nível da artéria pulmonar e do ventrículo esquerdo, o que prepara este ventrículo para resistência vascular sistêmica elevada a que vai ficar exposto após o procedimento cirúrgico.^[11]

Os recém-nascidos com comunicações interauriculares restritivas não melhoram com a infusão de prostaglandinas. Nestes recém-nascidos verifica-se um aumento do fluxo sanguíneo na circulação pulmonar, o que condiciona um aumento da pressão na aurícula esquerda, congestão pulmonar e baixo débito cardíaco. Assim, estes recém-nascidos necessitam de uma septostomia auricular por balão emergente.^[10] Quando esta técnica é eficaz, verifica-se um aumento significativo da saturação periférica de O₂. Ocasionalmente, esta técnica está associada a hipotensão, uma vez que condiciona diminuição da pressão na aurícula esquerda e aumenta o shunt inter-circulatório ao nível do canal arterial.^[6] A septostomia auricular por balão apresenta alguns riscos associados, designadamente trauma vascular, arritmias auriculares, perfuração auricular e tamponamento cardíaco.^[10]

Os recém-nascidos com TGA devem ser submetidos a cirurgia corretiva. A primeira cirurgia para tratamento da transposição das grandes artérias foi desenvolvida por Senning. Esta cirurgia consistia em criar tuneis com retalhos do próprio tecido auricular de forma a dirigir o retorno venoso sistêmico através da válvula mitral para o ventrículo esquerdo e retorno venoso pulmonar através da válvula tricúspide para o ventrículo direito. A utilização de tecido auricular permite o crescimento durante o desenvolvimento da criança. Mais tarde, Mustard desenvolveu uma técnica cirúrgica alternativa que consistia em remover o septo interauricular e colocar uma prótese de forma a orientar o fluxo das veias cavas para a válvula mitral e o fluxo das veias pulmonares para a válvula tricúspide. Estas cirurgias são denominadas de switch auricular e permitem uma correção fisiológica da transposição de grandes artérias. O seguimento a longo prazo revelou complicações importantes, nomeadamente taquiarritmias e bradiarritmias auriculares, morte súbita, disfunção do ventrículo direito, insuficiência tricúspide, obstrução venosa sistêmica ou pulmonar e hipertensão pulmonar. [12] Atualmente, estas técnicas cirúrgicas já não são muito utilizadas dado que em 1975 Jatene desenvolveu uma técnica cirúrgica- switch arterial- que permite uma correção anatômica da transposição das grandes artérias. Esta técnica consiste em seccionar a aorta e artéria pulmonar acima do orifício valvular, suturar a aorta ao orifício valvular da artéria pulmonar, suturar a artéria pulmonar ao orifício da aorta e transferir as artérias coronárias para a nova aorta. [12]

O switch arterial nos recém-nascidos com TGA com septo interventricular intacto deve ser realizado preferencialmente entre os primeiros dias de vida e as três semanas de vida, de forma a garantir que o ventrículo esquerdo consegue suportar a circulação sistêmica, uma vez que este ventrículo começa a perder massa muscular assim que a resistência vascular pulmonar diminui. [8] No entanto, fatores como atraso no diagnóstico e complicações pré-operatórias (falência multiorgânica, insuficiência renal, infecção, acidose metabólica e hemorragia subaracnoídea) podem levar a prorrogação da cirurgia e consequentemente impedir que esta seja realizada neste timing. [3] Nos casos em que a cirurgia é protelada, pode ser necessário fazer banding prévio da artéria pulmonar (1-2 semanas) de forma a provocar hipertrofia do ventrículo esquerdo e, deste modo, garantir que o ventrículo esquerdo tem novamente capacidade para suportar a pressão sistêmica. As indicações para a realização desta cirurgia contemplam massa ventricular esquerda menor que 35 g / m², idade superior a 3 meses, ventrículo esquerdo com forma de banana no ecocardiograma ou ausência de canal arterial persistente/ obstrução do trato de saída

do ventrículo esquerdo.^[8] Estes recém-nascidos em que o switch arterial é tardio têm maior incidência de doença vascular pulmonar.^[6]

Quando existem outras malformações cardíacas associadas, o procedimento cirúrgico deve ser adaptado e, em alguns casos, pode ser necessário realizar intervenções complementares. Quando existe uma comunicação interauricular ou defeito do septo interauricular devido a septostomia por balão, deve proceder-se ao encerramento por sutura direita. Os defeitos do septo interventricular podem ser encerrados com patch ou, quando são pequenas, podem ficar abertos. As lesões que causam obstrução dos tratos de saída ventriculares podem ser excisadas de forma restabelecer o fluxo.^[3]

Um dos principais fatores determinantes do sucesso desta técnica cirúrgica é a transferência das artérias coronárias. Deve suspeitar-se de insuficiência coronária quando a criança apresenta função ventricular diminuída após a correção cirúrgica e quando não se consegue retirar a criança do bypass.^[10]

No caso clínico apresentado, o diagnóstico apenas foi efetuado no período pós-natal. Quando o Rodrigo foi diagnosticado, já apresentava uma baixa saturação periférica de O₂, pelo que se teve de realizar uma infusão de prostaglandinas EV e uma atrioseptomia de Rashkind. Posteriormente, foi submetido a switch arterial, cirurgia na qual se procedeu a reparação do defeito interauricular provocado pela atrioseptomia de Rashkind. Este procedimento cirúrgico decorreu sem intercorrências.

Complicações

As crianças com transposição das grandes artérias quando são submetidas a switch arterial normalmente não apresentam complicações no pós-operatório imediato. No entanto, uma pequena minoria destas crianças desenvolve complicações no pós-operatório, que parecem estar relacionadas com as condições pré-operatórias, o tempo prolongado de bypass cardiopulmonar e a anatomia coronária anormal, que condiciona obstrução coronária e, consequentemente, isquemia do miocárdio. Uma condição pré-operatória que parece aumentar a incidência das complicações pós-operatórias é a prematuridade. O tempo prolongado do bypass está associado a mais complicações no pós-operatório porque pode provocar uma resposta inflamatória sistêmica, alterações metabólicas e desequilíbrios hidro-eletrolíticas e, ainda, porque normalmente está associado a complicações intra- operatórias. ^[13]

No acompanhamento a longo prazo destas crianças, verificaram-se algumas complicações que implicam novos procedimentos cirúrgicos. Os estudos demonstram que a maioria das reintervenções tardias (>80%) são realizadas nos primeiros dez anos após o switch arterial e que taxa de reintervenção é cerca de 25% aos 25 anos. Os estudos demonstram ainda que as crianças que após o switch arterial necessitam de um novo procedimento cirúrgico têm um risco acrescido de necessidade de novo procedimento cirúrgico. As complicações pós-operatórias tardias mais frequentemente identificadas foram obstrução do trato de saída do ventrículo direito, obstrução das artérias coronárias, dilatação da raiz da aorta e regurgitação da válvula aórtica. ^[8]

A obstrução do trato de saída do ventrículo direito é a complicação pós-operatória responsável pela maioria das reintervenções cirúrgicas. Esta complicação ocorre em cerca de 7% a 40% das crianças submetidas a switch arterial. Esta situação ocorre maioritariamente no primeiro ano após a cirurgia. A causa mais comum de obstrução do trato de saída do ventrículo direito é a estenose da artéria pulmonar ou dos seus ramos, o que pode ser consequência da técnica de excisão dos ostios das artérias coronárias e da reconstrução da artéria pulmonar. Menos frequentemente, a obstrução do trato de saída do ventrículo direito deve-se a estenose da válvula pulmonar. Entre os fatores de risco para estenose da artéria pulmonar/estenose da válvula pulmonar, destaca-se a anatomia coronária anormal, discrepância de diâmetro entre a aorta e a artéria pulmonar, coartação da aorta, mobilização inadequada da artéria pulmonar, técnica utilizada na reconstrução, compressão anterior pela artéria aorta e material utilizado na reconstrução da artéria pulmonar. ^[14] A avaliação inicial deve ser efetuada com ecocardiografia, no entanto, o método de imagem mais sensível para detetar estenose do trato de saída do ventrículo

direito é a ressonância magnética. Deve proceder-se a correção cirúrgica desta complicação pós-operatória quando a pressão sanguínea no trato de saída do ventrículo direito é superior a 50mmHg. [8]

A transferência das artérias coronárias é determinante para o sucesso do switch arterial. A obstrução das artérias coronárias durante a transferência é uma das principais causas de morte no pós-operatório imediato. No entanto, pode ocorrer obstrução tardia das artérias coronárias, mesmo quando o procedimento cirúrgico decorre sem intercorrências. Uma anatomia coronária complexa pode condicionar alterações do fluxo sanguíneo durante e após a transferência das artérias coronárias, o que leva a um aumento das forças de cisalhamento e, conseqüentemente, a um aumento do espessamento da íntima. Uma outra causa sugerida para a oclusão das artérias coronárias é a fibrose na linha de sutura. Destaca-se que alguns doentes apresentam oclusão grave das artérias coronárias e são assintomáticos. Os meios complementares de diagnóstico não invasivos como o ECG, ecocardiograma, prova de esforço e cintigrafia apresentam baixa sensibilidade para detetar lesões coronárias e sinais de isquemia cardíaca, o que pode ser explicado pelo facto destas crianças desenvolverem circulação coronária colateral que permite uma perfusão cardíaca adequada. [15] Antigamente, o melhor método para diagnóstico de oclusão coronária era a angiografia coronária. Todavia, estudos recentes demonstraram que angiotomografia e angiografia por ressonância magnética apresentam uma acuidade diagnóstica semelhante a angiografia. [16] Nas guidelines atuais, o método de diagnóstico recomendado é angiotomografia, que deve ser realizada quando o ECG/ecocardiograma apresenta alterações sugestivas de isquemia do miocárdio, na presença de uma anatomia coronária anormal/ complicações intraoperatórias ou quando a técnica utilizada para reimplantação das artérias coronárias foi a técnica orifício único. [8]

Uma das complicações que mais frequentemente implica novo procedimento cirúrgico é a insuficiência da neo válvula aórtica. Na cirurgia de switch arterial, a válvula pulmonar passa a ser a válvula aórtica e, conseqüentemente, esta válvula fica exposta a elevada pressão da circulação sistémica, o que pode comprometer o seu funcionamento. Como fatores de risco para esta complicação, destacam-se a discrepância de tamanho entre a artéria pulmonar e a aorta, banding da artéria pulmonar prévio, obstrução do arco aórtico, anatomia coronária anormal, TGA complexa e regurgitação da válvula pulmonar previa à cirurgia. As indicações para o tratamento da insuficiência da neo válvula aórtica são iguais as indicações para tratamento da insuficiência aórtica. [8]

Outra complicação a médio e longo prazo é a dilatação da raiz da neo-aorta. No seguimento a longo prazo das crianças submetidas a switch arterial, verifica-se que, inicialmente, a raiz da aorta sofre dilatação, mas que, ao fim de algum tempo, na maioria das crianças as dimensões da raiz da aorta tendem a estabilizar. ^[18] Como fatores de risco para dilatação da raiz da aorta, destacam-se o banding prévio da artéria pulmonar, dupla via de saída do ventrículo e defeito do septo interventricular. O banding prévio da artéria pulmonar atualmente é pouco utilizado dado que a TGA é diagnosticada precocemente e corrigida atempadamente, o que diminuiu a incidência desta complicação. Alguns artigos sugerem que a dilatação da raiz da aorta em doentes com TGA e defeito do septo interventricular é consequência da dilatação do anel da artéria pulmonar antes da cirurgia, que dificulta o reparo cirúrgico. ^[19] As indicações para correção cirúrgica e o timing desta correção não são conhecidas. ^[8]

Dado que os doentes submetidos a switch arterial podem apresentar complicações tardias, o Rodrigo manteve seguimento regular em consultas de Cardiologia Pediátrica. Durante esse acompanhamento, detetou-se um aneurisma da neo-aorta, pelo que o Rodrigo teve de ser submetido a um novo procedimento cirúrgico- aortoplastia termino-terminal. Destaca-se que o Rodrigo não apresentava nenhum dos fatores de risco mencionados

Conclusão

No caso clínico apresentado, a transposição das grandes artérias apenas foi diagnosticada no período pós-natal o que podia ter condicionado alterações no desenvolvimento psicomotor. No entanto, o Rodrigo teve um desenvolvimento psicomotor normal, com um aproveitamento escolar muito bom - o Rodrigo pertence ao quadro de honra da escola que frequenta há vários anos.

Vários estudos têm demonstrado que o diagnóstico tardio desta malformação está associado a alterações no desenvolvimento psicomotor, pelo que é essencial dar formação aos médicos especialistas, que realizam ecografia fetal, de forma a que estes sejam capazes de detetar esta malformação no período pré-natal. O diagnóstico pré-natal desta cardiopatia cianótica permite, por um lado, programar o parto num hospital terciário, onde possam ser prestados os cuidados pré-operatórios necessários e, por outro, garantir uma correção cirúrgica precoce. As crianças com diagnóstico pré-natal apresentam uma maior capacidade cognitiva, o que pode estar associado à diminuição da incidência de acidose metabólica e hipoxemia pré-operatória. O aumento da taxa de deteção desta malformação no período pré-natal demonstra que a comunidade científica está sensibilizada para a importância do diagnóstico pré-natal.

A transposição das grandes artérias, nas últimas décadas, apresentou não só progressos na abordagem diagnóstica, como também na abordagem terapêutica, o que diminui a taxa de complicações pós-operatórias. No entanto, dado que, mesmo quando o procedimento cirúrgico decorre sem complicações, estes doentes apresentam com frequência complicações tardias, deve manter-se um acompanhamento regular.

No caso clínico em apreço, ocorreu uma complicação pós-operatória tardia, o que podia ter tido implicações na vida do Rodrigo, que não se verificaram. Atualmente, o Rodrigo frequenta o ensino secundário com bom aproveitamento escolar e apresenta uma dinâmica familiar e um desenvolvimento social normal. Dada a sua doença, o Rodrigo apresenta apenas algumas limitações nas atividades desportivas.

Agradecimentos

Agradeço, reconhecidamente, à Dr. Mónica Rebelo pela excelência do apoio prestado durante a realização da tese, pela revisão crítica do texto e pelos sólidos conhecimentos transmitidos. Este trabalho não seria possível sem a sua disponibilidade.

Agradeço também à família do Rodrigo por ter partilhado comigo a história clínica do Rodrigo e por disponibilizarem toda a informação clínica necessária.

Dirijo também um agradecimento a todos os meus amigos e ao meu namorado que me acompanharam e apoiaram ao longo destes seis anos.

Finalmente, gostaria de fazer um agradecimento especial aos meus pais pelo apoio incondicional ao longo de todo o curso.

Bibliografia

- [1] Moe T. G., Bardo D. M. E. (2018) Long-Term Outcomes of the Arterial Switch Operation for D-Transposition of the Great Arteries. *Progress in Cardiovascular Diseases* 61(3-4):360-364
- [2] Jaggars J.J., Cameron D.E., Herlong J.R., Ungerleider R.M.(2000) Congenital Heart Surgery Nomenclature and Database Project: Transposition of the great arteries. *Ann Thorac Surg* 69:S205-35
- [3] Martins P., Castela E. (2008) Transposition of the great arteries. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 3:27
- [4] Liebman J., Cullum L., Belloc N.B.(1969) Natural history of transposition of the great arteries: anatomy and birth and death characteristics. *Circulation* 40:237-262.
- [5] Allen H.D., Shaddy R.E., Driscoll D.J., Feltes T.F., Transposition of the Great Arteries. In: Moss and Adams' Heart Disease in Infants, Children, and Adolescents: Including the Fetus and Young Adult. Volume 2. Philadelphia: Lipincott Williams & Wilkins, Philadelphia. 1040, 1048-1052
- [6] Files M.D., Ayra B.(2015) Preoperative Physiology, Imaging, and Management of Transposition of the Great Arteries. *Seminars in Cardiothoracic and Vascular Anesthesia* 19(3): 210–222
- [7] Ravi P., Mills L., et al. (2018) Population trends in prenatal detection of transposition of great arteries: impact of obstetric screening ultrasound guidelines. *Ultrasound Obstet Gynecol* 51: 659–664
- [8] The Task Force on Transposition of the Great Arteries of the European Association for Cardio-Thoracic Surgery, The Association for European Paediatric and Congenital Cardiology. (2017) Clinical guidelines for the management of patients with transposition of the great arteries with intact ventricular septum. *Cardiology in the Young* 27: 530–569
- [9] Friedberg MK, Silverman NH, Moon-Grady AJ, et al.(2009) Prenatal Detection of Congenital Heart Disease. *J Pediatr*. 155(1):26-31
- [10] Villafane J., Lantin-Hermoso M.R., Bhatt A.B. (2014) D-Transposition of The Great Arteries: Hot Topics in Current Era of the Arterial Switch Operation, *J Am Coll Cardiol* 64(5):498-511
- [11] Freed M.D., Heymann M.A., Lewis A.B., et al.(1981) Prostaglandin E1 infants with ductus arteriosus-dependent congenital heart disease. *Circulation*. 64:899.
- [12] Warnes C.A.(2006) Transposition of the Great Arteries. *Circulation*. 114:2699-2709

- [13] Qamar Z.A., Goldberg C.S., et al.(2007) Current Risk Factors and Outcomes for the Arterial Switch Operation. *Ann Thorac Surg.*84:871–9
- [14] Nogi S., McCrindle B.W.,et al. (1998) Fate of the Neopulmonary Valve After the Arterial Switch Operation in Neonates. *J Thorac Cardiovasc Surg.*115:557-62
- [15] Tamisier D., Ouaknine R.,et al. (1997) Neonatal arterial switch operation: coronary artery patterns and coronary events. *European Journal of Cardio-thoracic Surgery.*11:810–817
- [16] Ou P., Mousseaux E., Azarine A., et al. (2006)Detection of coronary complications after the arterial switch operation for transposition of the great arteries: first experience with multislice computed tomography in children. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 131:639.
- [17] Losay J., Touchot A., et al.2006; Aortic Valve Regurgitation After Arterial Switch Operation for Transposition of the Great Arteries Incidence, Risk Factors, and Outcome. *J Am Coll Cardiol.* 47:2057–62
- [18] Schwartz M.L., Gauvreau K., et al. (2004) Long-Term Predictors of Aortic Root Dilation and Aortic Regurgitation After Arterial Switch Operation. *Circulation.*110:II-128–II-132.
- [19] Co-Vu J.G., Gindes S., et al.(2013) Long-Term Outcomes of the Neoaorta After Arterial Switch Operation for Transposition of the Great Arteries. population is required. *Ann Thorac Surg.* 95:1654 –9